

Podklady pro samostudium – Genetika syndromových vad – podzim 2019

- **Legislativa a odkazy:**

- Zákon č. 373/2011 v akt. znění, paragraf 28 – 30

- <https://www.idetskysluch.cz/sluchove-vady/priciny/sluchove-postizeni-jako-syndromalni-vada-103/>

- <https://www.idetskysluch.cz/sluchove-vady/priciny/geneticke-priciny-percepcnich-sluchovych-vad-8/>

- <https://www.babyonline.cz/geneticke-vady> - články MUDr. Renaty Gaillyové, PhD., oddělení lékařské genetiky, FN Brno

- **Sluchové vady a poruchy dětského věku, Autoři: D. Hošnová; M. Urík; I. Šlapák; J. Šenkyřík**

Působíště autorů: Klinika dětské otorinolaryngologie, Lékařská fakulta Masarykovy univerzity a FN Brno ; Klinika dětské radiologie, Lékařská fakulta Masarykovy univerzity a FN Brno 1

Vyšlo v časopise: Čes-slov Pediat 2018; 73 (7): 420-423.

Kategorie: Symposium: Poruchy sluchu u dětí

<https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-pediatric/2018-7-2/sluchove-vady-a-poruchy-detskeho-veku-107181>

- **Odkazy na závěrečné práce v ISu:**

Treacher collins syndrom (Zuzana Holubová, DP, 2013, MU)

Anotace

Diplomová práce je soustředěna na problematiku Treacher collins syndromu, konkrétně na popis symptomatologie u konkrétních osob s TCS, analýza názorů jedinců s TCS na jejich situaci a analýza možností vzdělávání, komunikaci, kompenzačních pomůcek, profesní uplatnění apod. Práce se skládá ze dvou částí. Teoretickou část tvoří tři kapitoly a byla zde popsána syndromová postižení, problematika Treacher collins syndromu a přehled kompenzačních pomůcek. Cílem výzkumného šetření bylo zpracování komplexních informací týkajících se Treacher collins syndromu a zjistit dopad tohoto syndromu na kvalitu života vybraného vzorku jedinců, u kterých byl Treacher collins syndrom diagnostikován

<https://is.muni.cz/th/bd2ow/>

Dítě s Goldenharovým syndromem v raném a předškolním věku (Veronika Jánská, DP, 2019, MU)

Anotace

Diplomová práce se zabývá rozvojem kognitivních dovedností dítěte s Goldenharovým syndromem v předškolním věku. Teoretická část práce přibližuje problematiku kombinovaného a sluchového postižení, zabývá se možnostmi komplexní péče, komunikačními systémy a rozvojem kognitivních dovedností. V rámci praktické části diplomové práce bylo vytvořeno několik pomůcek, které sloužily zejména k rozvoji komunikačních, motorických a sebeobslužných dovedností dívky s Goldenharovým syndromem. Využitelnost jednotlivých pomůcek byla sledována po dobu několika měsíců v mateřské škole pro děti se sluchovým postižením, kam dívka dochází. Součástí praktické části diplomové práce jsou i rozhovory s hlavní pedagožkou, logopedkami a také s dívčinou maminkou a sestrou. Práce je doplněna samostatnou přílohou dokumentující formou fotografií a videí spolupráci s dívkou

https://is.muni.cz/th/fc2ni/DP_pdf.pdf?info=1

Rehabilitační péče poskytovaná jedincům se syndromem CHARGE (Jarmila Steidlová, 2015, MU)

Anotace

Cílem mé bakalářské práce je zjistit, jaká je poskytovaná rehabilitační péče dětem s Charge Syndromem v České republice. Bakalářská práce je rozdělena na dvě části. První část je teoretická, druhá praktická. Teoretická část se věnuje sluchovému postižení, příčinám sluchového postižení a charakteristice Charge Syndromu. Praktická část práce obsahuje případovou studii dívky s Charge Syndromem a popisem metod, kterých bylo užito pro dosažení cílů bakalářské práce.

https://is.muni.cz/th/zbknl/bakalarska_prace.pdf?info=1

Specifika vývoje a komunikace dítěte s Charge syndromem (Helena Chlebcová, 2014, DP, MU)

Anotace

Diplomová práce je zaměřena na specifika ve vývoji a komunikaci u dětí s CHARGE syndromem. Práce je rozdělena do dvou částí. Teoretická část obsahuje informace o sluchovém postižení, kombinovaném postižení, syndromovém postižení a CHARGE syndromu. V praktické části jsou popsány tři případové studie dětí s tímto typem postižení.

<https://is.muni.cz/th/t3ufd/>